



EM-012 - MIOCARDIOPATÍA HIPERTRÓFICA EN LA ENFERMEDAD DE FABRY: ¿LLEGAMOS A TIEMPO?

M. Camprodon-Gómez¹, D. Moreno-Martínez¹, S. Lucas-del-Pozo², A. Tigri-Santiña¹, M. Terrones-Peinador³, A. Núñez-Conde³ y G. Pintos-Morell¹

¹Unidad de Enfermedades Minoritarias y Metabólicas, ²Neurodegenerative Diseases Research Group, ³Servicio de Medicina Interna. Hospitals Vall d'Hebron. Barcelona.

Resumen

Objetivos: La miocardiopatía hipertrófica (MH) es una de las principales causas de mortalidad en la enfermedad de Fabry (FD). **Objetivo:** caracterizar los aspectos clínicos, genéticos y radiológicos de los pacientes con FD con afectación cardíaca, así como ver la evolución tras inicio de tratamiento.

Métodos: Estudio descriptivo, retrospectivo de una cohorte de pacientes con FD en un centro terciario. Se recogen datos epidemiológicos, clínicos, radiológicos y analíticos.

Resultados: 19 pacientes con FD, 52,63% (10) hombres. Edad media al diagnóstico de $45,37 \pm 19,19$ años. Siendo el 73,68% mutaciones amenable para tratamiento con migalastat y el 26,13% (5) son de novo o no se pudo completar el estudio familiar. Al inicio, 31,58% (6) presentan dolor neuropático, 26,32% (5) insuficiencia renal (IR), 21,05% (4) MH, 15,79% (3) córnea verticillata y 15,57% (3) alteraciones del sudor. Hemoglobina media de $14,03 \pm 2,152$ mg/dL y creatinina $1,62 \pm 2,3$ mg/dl. El 66,67% (6) de hombres y el 44,4% (4) de mujeres tenían una actividad enzimática < 35%, con aumento de LysoGB3 plasmático. El 78,9% (15) tienen una ecocardiografía (ETT) inicial mostrando un grosor medio de tabique (TIV) de $12,38 \pm 3,595$ mm, pared posterior $11,38 \pm 3,7$ mm, índice masa $111,6 \pm 61,90$ g/m². El 61,54% (8) tenían MH: 15,38% (2) leve, 38,46% (5) moderada y 7,69% (1) grave. En la resonancia 21,43% (3) tenían realce tardío de gadolinio y 25,00% (2) disminución del T1-mapping. Uno de ellos no presentaba datos de MH. Actualmente, 61,11% (11) están sin tratamiento. 5,56% (1) reciben agalsidasa alfa, 22,2% (4) agalsidasa beta y 11,1% (2) migalastat. 4 disponen de ETT posterior a iniciar tratamiento. La media final SIV de los pacientes tratados es $17,5 \pm 1,55$ mm, respecto a la inicial de 16 mm ($p = 0,4136$). Seguimiento medio 6,35 años. Sugiriendo estabilización o leve progresión.

Discusión: La MH es una de las principales causas de mortalidad en FD. En nuestra serie, muchos pacientes se diagnostican tardíamente, cuando ya presentan datos de MH y el tratamiento tiene un efecto leve, por lo que ofrecer tratamiento en un estadio precoz podría tener implicaciones en el pronóstico. El uso del T1-mapping será clave para la identificación precoz de los pacientes que desarrollarán miocardiopatía.

Conclusiones: Es necesario mejorar nuestra sospecha clínica así como implementar las técnicas de detección precoz de MH, para ofrecerles un tratamiento que pudiere mejorar su pronóstico.

Bibliografía

1. Hagège A, et al. Fabry disease in cardiology practice: Literature review. Arch Cardiovasc Dis. 2019;112(4):278-87.